

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Délétion 10q26

Centre du CHU de REIMS

**Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs de
l'Interrégion Est**

Filière AnDDI-Rares

**Synthèse à destination du médecin traitant
Novembre 2022**

Coordonnateur : Pr Martine DOCO-FENZY et rédacteur associé
Dr Céline POIRSIER

Synthèse à destination du médecin traitant

Introduction

Le syndrome de la délétion 10q26 (**OMIM #609625**) est une maladie génétique rare, le plus souvent sporadique, dont l'incidence est inférieure à 1/10 000 patients, il y a moins de 200 patients rapportés dans la littérature. Le syndrome de la délétion 10q26 se manifeste par un ensemble de signes cliniques liés à la perte d'un fragment (=délétion) de taille variable de la partie terminale du bras long (dénommé q) de l'un des deux chromosomes 10.

Les personnes atteintes du syndrome de la délétion 10q26 possèdent alors un chromosome 10 intact et un chromosome 10 délété. Cette délétion correspond donc à une perte de matériel génétique nécessaire au développement normal et affecte de manière relativement prévisible le développement cognitif et physique des patients. La plupart des conséquences cliniques est probablement causée par l'absence d'une copie des gènes concernés par la région, à la place des deux copies habituelles (phénomène d'haploinsuffisance).

Diagnostic et prise en charge

Le diagnostic du syndrome de la délétion 10q26 peut être évoqué sur un ensemble de signes cliniques, mais le plus souvent il est posé par les analyses génétiques réalisées à titre systématique devant un syndrome malformatif associé ou non à un retard de développement ou une déficience intellectuelle.

Le syndrome de la délétion 10q26 comporte néanmoins l'association de différents signes variables en fonction de la taille et de la position sur le génome du segment délété :

- **Retard de développement psychomoteur global ou déficience intellectuelle ;**
- **Retard de croissance pré et postnatale ;**
- **Microcéphalie, craniosténose ;**
- **Particularités craniofaciales :**
 - Face triangulaire, implantation basse des cheveux sur le front, oreilles bas implantées et mal ourlées, hypertélorisme, strabisme, épicanthus, fentes palpébrales étroites et obliques, nez proéminent, lèvre supérieure avec un vermillon fin ;
- **Malformations uro-génitales** (DSD, cryptorchidie, micropénis, scrotum hypoplasique, hypospadias) ;
- **Malformations des membres** (rétractions des coudes, clinodactylie) ;
- **Malformations cardiaques ;**
- **Troubles du comportement avec agitation et agressivité ;**
- **Troubles du sommeil ;**
- **Déficit auditif ;**
- **Myopie ;**
- **Épilepsie.**

Devant la présence de plusieurs de ces signes cliniques, le patient peut être orienté vers une consultation dédiée dans un centre de référence ou de compétence (cf ci-dessous).

Le diagnostic de certitude repose sur l'étude chromosomique (pré ou post-natale) classiquement par ACPA (Analyse Chromosomique sur Puce à ADN) ou FISH (Hybridation

In Situ en sonde Fluorescente). Il est nécessaire de vérifier la structure de la délétion chromosomique, car les délétions sont de tailles variables et leur structure parfois complexe (inv dup). L'identification précise du remaniement chromosomique est nécessaire pour le conseil génétique.

Il s'agit d'une délétion héritée (M Irving *et coll* 2003) ou *de novo*, c'est-à-dire survenue de manière accidentelle. La taille est variable allant de quelques Mb jusqu'à 17,4 Mb (10q26.11). Une enquête familiale chez les deux parents est nécessaire afin d'identifier si l'un des parents est porteur d'un remaniement chromosomique équilibré (translocation), ou déséquilibré (délétion), dans le but d'assurer un meilleur conseil génétique.

La gravité et les complications sont variables selon les symptômes et comorbidités. Un décalage des acquisitions et des troubles du comportement sont présents à des degrés variables suivant les patients, mais tous nécessiteront une prise en charge spécifique tout au long de leur vie. La prise en charge médicale et éducative doit être réalisée dans un cadre multidisciplinaire et coordonné, en sollicitant différents spécialistes médicaux et paramédicaux selon les besoins de l'enfant (neuropédiatres, neurologues spécialisés en neurodéveloppement, cardiologues, pédopsychiatres puis psychiatres, gastro-entérologues, endocrinologues, orthopédistes, ORL psychologues, kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes en communication alternative, ergothérapeutes, etc.).

Une accompagnement par le monde associatif doit être proposé (associations de patients).

Rôle du médecin traitant/généraliste :

- Assurer la confirmation diagnostique en orientant le patient vers un centre de référence ou de compétence (filiales de santé AnDDI-Rares ou DéfiScience) ;
- Veiller à ce que le suivi soit réalisé par une équipe experte habilitée ;
- Assurer le suivi médical et la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

Pour se procurer des informations complémentaires il est possible de consulter :

- Site Orphanet (<http://www.orpha.net>)
- Site de l'association Valentin A.P.A.C (<http://www.valentin-apac.org/>)
- Site GeneReviews® (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1191/>)
- Site Unique (<https://www.rarechromo.org/disorder-guides> - [version anglaise \(livret\)](#) et [version française \(tryptique\)](#))
- Site de la filière AnDDI-Rares (<http://anddi-rares.org/>) ;
- Site de la filière DéfiScience (<http://www.defiscience.fr/>).